

弹性纤维性假黄瘤1例

何媛, 龙浩君, 邓丹琪*

昆明医科大学第二附属医院皮肤科, 云南 昆明

收稿日期: 2026年3月8日; 录用日期: 2026年4月2日; 发布日期: 2026年4月10日

摘要

患者女, 19岁, 颈项部肤色扁平丘疹、斑块2月余。行皮肤病理检查示: 角化过度, 表皮轻度乳头瘤样增生, 真皮中部见断裂肿胀轻度嗜碱性染色的弹力纤维, 异常弹力纤维呈簇集状或颗粒状改变。弹力纤维染色示: 可见弹力纤维变性断裂。诊断: 弹性纤维性假黄瘤。

关键词

弹性纤维性假黄瘤, 弹力纤维变性

Pseudoxanthoma Elasticum: A Case Report

Yuan He, Haojun Long, Danqi Deng*

Department of Dermatology, The Second Affiliated Hospital of Kunming Medical University, Kunming Yunnan

Received: March 8, 2026; accepted: April 2, 2026; published: April 10, 2026

Abstract

A 19-year-old female presented with multiple skin-colored flat papules and plaques on the neck for more than two months. Histopathological examination revealed hyperkeratosis, mild epidermal papillomatoid hyperplasia, and fragmented, swollen, slightly basophilic-stained elastic fibers in the mid-dermis. The abnormal elastic fibers showed a clustered or granular appearance. Elastic fiber staining confirmed degeneration and fragmentation of the elastic fibers. The diagnosis was pseudoxanthoma elasticum.

Keywords

Pseudoxanthoma Elasticum, Elastorrhexis

*通讯作者。



1. 临床资料

患者女, 19岁, 因“颈项部肤色扁平丘疹及斑块2月余”于2025年1月就诊本院。约2月前无明显诱因颈项部皮肤出现肤色扁平丘疹, 逐渐增多并融合成斑块, 局部皮肤轻度萎缩, 皮肤松弛不明显、无明显瘙痒、触痛等自觉症状。曾在外院诊断为“湿疹”, 予以外用药物治疗(药物名称不详), 疗效不佳, 遂至我院进一步诊治。家族中无类似疾病。既往史: 无特殊。家族史: 父母非近亲结婚。

体格检查: 一般情况好, 心、肺、腹及神经系统检查未见异常。皮肤科情况: 全颈部皮肤轻度发红, 见淡褐色或肤色密集米粒大小丘疹, 沿皮纹排列成网状, 皮肤纹理加粗, 似绉绸样, 皮肤松弛不明显(见图1)。实验室检查: 血、尿常规、血脂、肝肾功能均未见异常。组织病理 HE 染色示: 角化过度, 表皮轻度乳头瘤样增生, 真皮中部见断裂肿胀轻度嗜碱性染色的弹力纤维, 异常弹力纤维呈簇集状或颗粒状改变。弹力纤维染色可见弹力纤维变性断裂(见图2)。

诊断: 弹性纤维性假黄瘤。

治疗: 治疗上目前无需特殊药物干预, 予以健康宣教并建议长期随访管理, 定期行眼科专科检查以监测眼底病变进展, 同时动态评估心血管及外周血管受累情况, 避免吸烟、剧烈对抗性运动及增加消化道出血风险的药物应用; 若出现视力下降、视物变形、间歇性跛行或消化道出血等表现, 应及时就诊。

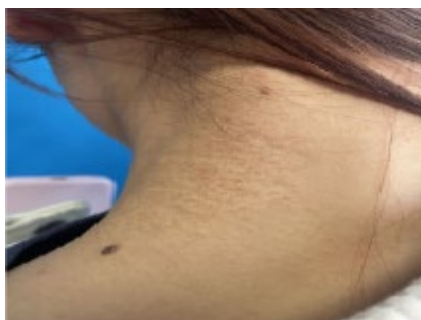


Figure 1. Cutaneous lesions on the neck and nape

图1. 颈项部皮肤损害

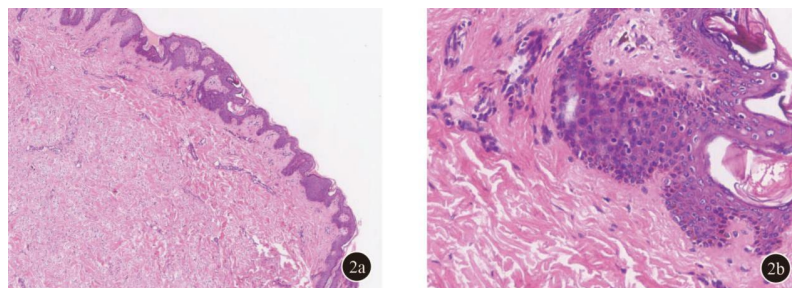


Figure 2. (a) H&E, 40 \times : Hyperkeratosis with mild papillomatous hyperplasia of the epidermis; (b) H&E, 200 \times : In the mid dermis, fragmented, swollen, mildly basophilic elastic fibers are seen; the abnormal elastic fibers appear in clumped or granular forms

图2. (a) HE 40 \times 角化过度, 表皮轻度乳头瘤样增生; (b) HE 200 \times 真皮中部见断裂肿胀轻度嗜碱性染色的弹力纤维, 异常弹力纤维呈簇集状或颗粒状

2. 讨论

弹性纤维性假黄瘤(pseudoxanthoma elasticum, PXE)是一种罕见的常染色体遗传性皮肤病,多为隐性遗传,发病率约为1:50,000,好发于女性,主要累及皮肤、视网膜、心血管等多种器官和系统[1][2]。PXE发病机制尚未完全阐明。本例患者最显著的临床特殊性在于皮损颜色的不典型。经典型PXE的皮损多为象牙色或淡黄色扁平丘疹,而本例患者的皮损呈现为接近正常肤色至淡褐色。针对这一非典型表型,结合其组织病理学特征可以得出一定推论。PXE皮损典型的黄白色泽,其病理基础主要源于真皮中下层变性弹性纤维的广泛断裂与高密度的钙盐沉积。本例患者组织病理学(图2(a),图2(b))显示真皮中下层弹性纤维变性、卷曲、断裂,并伴簇集状嗜碱性沉积,符合PXE的特征性病理改变。尽管本例皮损在颜色上未呈现典型黄色外观,提示PXE的临床表型可能存在一定异质性。结合组织病理所见,临床表现与组织学损害程度可能并不完全同步。对于皮损颜色不典型但伴皮肤纹理增粗、皱褶样改变的患者,仍应警惕本病可能,并尽早行组织病理学检查。

经典型PXE的发生主要与染色体16p13.1的跨膜转运蛋白ATP结合盒(ABCC6)基因突变密切相关,目前已识别出400余种与该病相关的突变类型[3]。有研究进一步表明,不同ABCC6突变类型与PXE患者动脉钙化程度、脉络膜新生血管发生率及眼部受累严重程度存在一定关联,提示PXE的临床异质性不仅体现在皮肤表现上,也贯穿于眼部和血管系统受累的严重程度差异之中。因此,本例皮损颜色和形态不典型,可能与潜在分子变异类型及其修饰因素有关[4]。近年研究指出,GGCX、ENPP1等基因的变异也可引发类似PXE临床表型[5]。受限于客观条件,本例患者未能完善相关基因检测以进一步明确分子突变类型,这是本报道的局限性之一。未来对于此类临床表型不典型的疑似PXE病例,有条件时应建议常规开展基因组学筛查,以期进一步探索并完善特殊基因及表型的关联。

由于PXE皮损缺乏明显自觉症状,早期往往不被察觉,且损害一经出现通常不会自行消退[6]。本例患者皮损首发颜色不典型且目前尚未发现眼底血管样条纹及心血管受累的临床证据,但组织病理学已证实真皮层弹力纤维的实质性损害。由于PXE所致全身弹性纤维异常呈进行性发展,皮肤损害通常仅是其多系统受累的外在表现之一。其中,眼部及心血管系统及外周血管受累是PXE最主要、也最值得警惕的系统性表现。眼:眼部病变多在皮肤损害之后出现,其典型特征为眼底的“血管样条纹”。早期可见视网膜橘黄色斑点,随后逐渐发展为血管样条纹改变。该病变的病理基础为Bruch膜弹性纤维的钙化与断裂,形成自视盘向外放射的锯齿状条纹,并可逐步延伸至黄斑区。若累及中央凹,可能导致视力进行性下降,严重者可引发失明[7]。心血管:PXE的心血管受累主要表现为中小动脉壁内弹性纤维的进行性钙化与断裂,继而引发血管腔狭窄、闭塞,严重时致血管破裂。临床上可见心绞痛、心动过缓、高血压、限制型心肌病、主动脉瓣脱垂与狭窄,以及心内膜和心室瓣膜的纤维性增厚等多种表现。当病变波及胃肠道黏膜内血管时,常伴有相应消化系统症状,其中以上消化道出血最为常见且危害显著[8]。因此,针对本例患者建立包含皮肤科、眼科及心血管内科在内的长期多学科随访机制尤为重要,以实现潜在严重并发症的早发现与早干预[9]。

本病需与以下疾病鉴别:①播散性弹力纤维瘤:多见于日晒暴露部位,常发生于户外工作人员,临床上不累及心血管系统及眼底。组织学特征为真皮上三分之一处弹性纤维相互缠绕形成致密团块,而非单根纤维的弯曲改变,且钙染色呈阴性[2][7]。②弹性假黄瘤样真皮乳头层弹性组织溶解症:是一种主要发生在老年女性的罕见的获得性弹性组织疾病,皮肤损害与本病相似,但不累及眼部和心血管系统。组织病理显示表皮趋于平坦,真皮乳头层弹性纤维部分或完全缺失,通常无钙化,胶原纤维结构正常[10]。

本病尚无公认的特效疗法,其预后与内脏器官受累的程度密切相关。因此,临床管理以监测和对症处理为主,重点关注眼部、皮肤及心血管系统的病变进展[11]。本病例皮损颜色不呈典型黄白色,而是肤

色、淡褐色，皮肤松弛不明显，皮疹未明显突出于皮肤，触之缺乏明显颗粒感。皮肤病变可通过整形外科或激光治疗改善外观；眼底病变患者可适当控制钙磷摄入，有研究提示大剂量维生素 E 摄入可能对视网膜病变具有一定保护作用；心血管系统受累者可结合药物、外科干预(如动脉搭桥术)及生活方式管理(如戒烟和规律运动)进行综合治疗。确诊后应定期评估相关并发症风险，以实现早期干预、延缓病情进展。

声明

已获得患者知情同意。

基金项目

国家自然科学基金(82373474)；昆明医科大学 2025 年硕士研究生教育创新基金(2025S245)。

参考文献

- [1] 王惠芬, 翟志芳. 弹性纤维假黄瘤研究进展[J]. 罕见病研究, 2023, 2(2): 313-318.
- [2] 李芳, 陈永艳, 袁伟, 等. 弹性纤维性假黄瘤 3 例[J]. 中国皮肤性病学杂志, 2022, 36(6): 697-700.
- [3] Shimada, B.K., Pomozi, V., Zoll, J., Kuo, S., Martin, L. and Le Saux, O. (2021) ABCC6, Pyrophosphate and Ectopic Calcification: Therapeutic Solutions. *International Journal of Molecular Sciences*, **22**, Article No. 4555. <https://doi.org/10.3390/ijms22094555>
- [4] Bartstra, J.W., Risseuw, S., de Jong, P.A., van Os, B., Kalsbeek, L., Mol, C., et al. (2021) Genotype-Phenotype Correlation in Pseudoxanthoma Elasticum. *Atherosclerosis*, **324**, 18-26. <https://doi.org/10.1016/j.atherosclerosis.2021.03.012>
- [5] Jha, A., Zeeshan, M., Sinha, B., Singh, A. and Agrawal, P. (2018) Periumbilical Perforating Pseudoxanthoma Elasticum: A Rare Case Report. *Dermatology Practical & Conceptual*, **8**, 75-77. <https://doi.org/10.5826/dpc.0802a02>
- [6] Lucas, C., Aranha, J., da Rocha, I. and Sousa, D. (2020) Case Report: Pseudoxanthoma Elasticum. *F1000Research*, **9**, 9. <https://doi.org/10.12688/f1000research.21431.1>
- [7] 宋潇, 黄梦婷, 杜红, 等. 眼底血管样条纹改变弹力纤维假黄瘤 1 例[J]. 皮肤病与性病, 2018, 40(3): 424-426.
- [8] 黄思琪, 张誉馨, 赵梓廷, 等. 弹性纤维性假黄瘤一例[J]. 中国麻风皮肤病杂志, 2024, 40(9): 654-656.
- [9] Farkas, K., Kiss, N., Szabó, V., Resch, M., Vámos, R., Borbándy, Á., et al. (2022) Multidisciplinary Management of Patients Affected with Pseudoxanthoma Elasticum. *Orvosi Hetilap*, **163**, 702-711. <https://doi.org/10.1556/650.2022.32438>
- [10] 冉立伟, 李远红, 兰东, 等. 弹性假黄瘤样真皮乳头层弹性组织溶解症一例并文献复习[J]. 实用皮肤病学杂志, 2014, 7(4): 316-317+319.
- [11] Navasiolava, N., Gnanou, M., Douillard, M., Saulnier, P., Aranyi, T., Ebran, J., et al. (2018) The Extent of Pseudoxanthoma Elasticum Skin Changes Is Related to Cardiovascular Complications and Visual Loss: A Cross-Sectional Study. *British Journal of Dermatology*, **180**, 207-208. <https://doi.org/10.1111/bjd.17094>